



希希，遺傳性澱粉樣蛋白疾病患者

與您的醫師討論 遺傳性澱粉樣蛋白疾病

幫助您開啟對話的小叮嚀和相關資訊

當我在四處求醫時，我遇到了許多很棒的醫生。我們一起合作仔細地監測所有該注意的徵象。

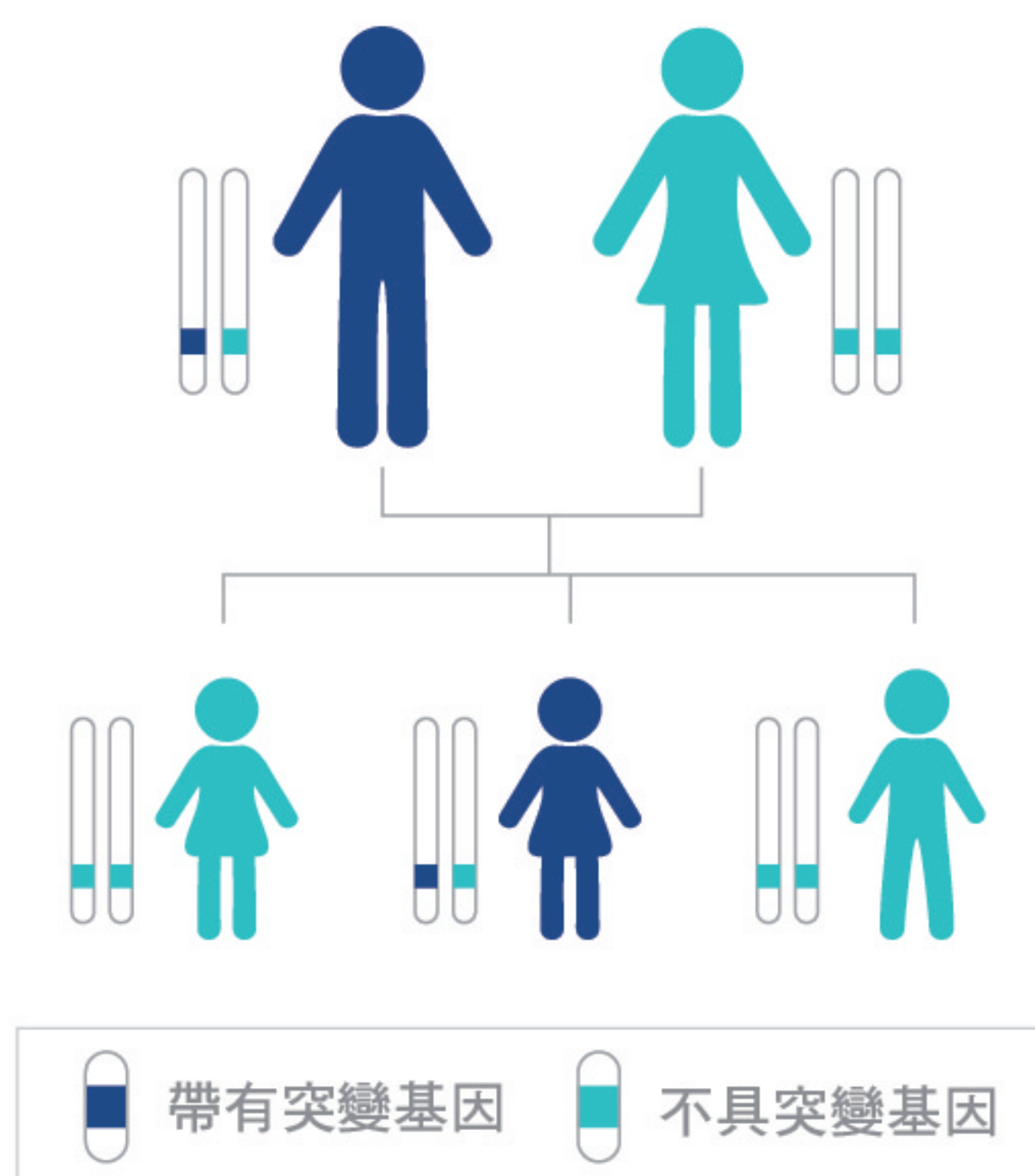
瑞克，遺傳性澱粉樣蛋白疾病患者



遺傳性澱粉樣蛋白疾病是什麼？

遺傳性澱粉樣蛋白疾病是由於基因的變化或是突變，進而影響甲狀腺素轉運蛋白 (TTR) 的功能所引起。

遺傳性澱粉樣蛋白疾病以體染色體顯性遺傳的方式在家族中傳遞，也就是說個體只需要從父母一方遺傳到一套有缺陷的基因，就有罹患此疾病的風險。當父母一方帶有 TTR 突變時，每一名子女都有 50% 的機率遺傳到 TTR 突變基因。



欲知詳情，
請見衛教手冊。

家族成員有可能擁有突變基因，
並不代表他一定會發生遺傳性澱粉樣蛋白疾病。



隨著最新的研究結果發表，我們有了對抗這個疾病的利器—不僅幫助我的家人，更能幫助所有受此疾病影響的家庭。我們站在同一陣線上努力提高大眾對遺傳性澱粉樣蛋白疾病的認知。

蘇，遺傳性澱粉樣蛋白疾病患者家屬

遺傳性澱粉樣蛋白疾病會造成一系列症狀

就算是在同一個家族內，每位患者的遺傳性澱粉樣蛋白疾病症狀差異可以非常大。從 20 多歲到 60 多歲都有可能發病。

遺傳性澱粉樣蛋白疾病會影響身體多個部位，包括：



周邊神經系統：自大腦和脊髓分支出來的神經組成

- 周邊神經系統的神經損傷使得大腦與身體其他部位的溝通出了問題，包括您的手臂以及雙腿。



心血管系統（包含心臟及血管）：負責從血管運送血液以及氧氣到各個細胞

- 心臟肌肉的損傷有可能導致心臟衰竭。



自主神經系統：自大腦和脊髓連接到器官（像是心臟、胃、以及小腸）的神經組成

- 當自主神經系統沒有正確地工作時，有可能會影響身體的不自主功能，像是呼吸、消化以及心跳。

與您的醫師開啟對話

獲得正確的診斷

遺傳性澱粉樣蛋白疾病的症狀，與其他疾病的症狀類似。認識此疾病的症狀，有助於您配合醫師獲得正確診斷。

您的醫師應該會詢問您至少一項以下事項：



遺傳性澱粉樣蛋白疾病的家族史或曾有類似症狀



是否在全球多個部位皆發生症狀



如果您經歷了相關症狀，或發現自己有疾病家族史，請與您的醫師討論該如何採取正確的措施。請告知醫師您身上發生的所有症狀，即使您覺得這些症狀沒有關聯或者與您醫師的專科不符也請告知。

由於此疾病罕見且影響多個身體部位，醫師可能會將您轉介給對於這種疾病經驗豐富的醫師。

在看醫師之前，請將您或您的家人
對於遺傳性澱粉樣蛋白疾病
所抱有的任何疑問寫下來。

了解遺傳諮詢和檢測

遺傳諮詢師可以幫助您和您的家人深入了解遺傳性澱粉樣蛋白疾病，獲知此疾病的遺傳機率、基因檢測如何進行，以及確診後的下一步。遺傳諮詢師也可幫助您和您的家人獲取從個人疾病風險到保險給付等各種基因檢測相關問題的資訊，協助決定基因檢測是否適合您和您的家人。

更多相關資訊請見家人溝通指引以及照護者指引，前述手冊可於 www.hATTRbridge.com 查閱。

基因檢測可協助辨別個體是否帶有與遺傳性澱粉樣蛋白疾病相關的 TTR 基因突變。如果確認突變基因的存在，病人家屬可藉此資訊評估自身的罹病風險。

追蹤您的健康狀況

您或您的家人身上發生了哪些症狀？

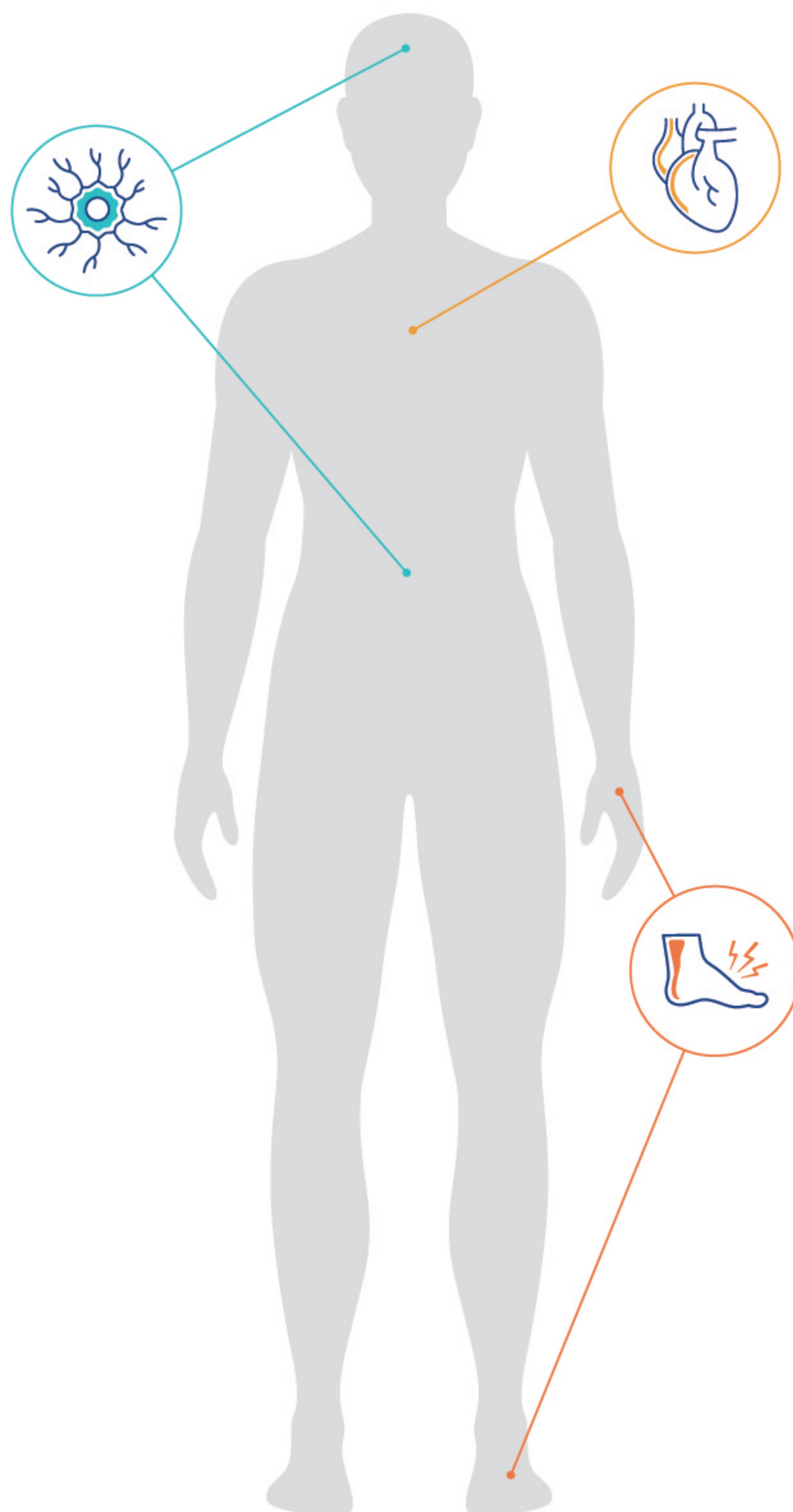
下一頁是遺傳性澱粉樣蛋白疾病患者可能會經歷的症狀清單。請勾選您或您的家人身上所發生的症狀。

這並非遺傳性澱粉樣蛋白疾病患者可能經歷的完整症狀清單，每位患者的症狀不同。您可能不會發生以上所有的症狀，或是您可能不會在同一時間經歷這些症狀。遺傳性澱粉樣蛋白疾病的症狀可能會隨著時間逐漸惡化。

追蹤您的家族史

您可以利用下一頁的檢核表搭配家族健康樹（**Family Health Tree**）來製作您的遺傳性澱粉樣蛋白疾病家族史；這可幫助您與醫師進行討論。

即使您身上並未發生任何症狀，但察覺有家族病史，您的醫師仍可能將您轉介給遺傳諮詢師。您的醫師也可能進行基因檢測來確認 TTR 突變是否存在。



全身性的症狀

自己	家人	
☐	☐	反覆性的泌尿道感染
☐	☐	異常出汗
☐	☐	起立時暈眩
☐	☐	性功能障礙
☐	☐	噁心與嘔吐
☐	☐	腹瀉
☐	☐	嚴重便秘
☐	☐	非刻意的體重減輕

與手、足、手臂以及腿神經相關的症狀

自己	家人	
☐	☐	刺痛
☐	☐	麻木
☐	☐	腕隧道症候群
☐	☐	灼痛
☐	☐	冷熱感覺喪失
☐	☐	無法控制動作
☐	☐	虛弱無力

與心臟相關的症狀

自己	家人	
☐	☐	疲勞
☐	☐	頭暈
☐	☐	呼吸急促
☐	☐	腿部水腫

其他症狀

自己	家人	
☐	☐	青光眼
☐	☐	視線模糊或有斑點
☐	☐	飛蚊症
☐	☐	失智惡化
☐	☐	類中風症狀
☐	☐	腎功能不全



更多關於遺傳性澱粉樣蛋白疾病的資訊
請見 www.hATTRbridge.com



Alnylam Act and The Bridge are registered trademarks of Alnylam Pharmaceuticals, Inc.
© 2020 Alnylam Pharmaceuticals, Inc. All rights reserved. NP-USA-00141-V2

www.hATTRbridge.com 為英文網頁，該網頁提供之訊息也許不適用於臺灣患者。

